

Human Genetics

Editorial Board

W. Lenz, Münster
A. G. Motulsky, Seattle
F. Vogel, Heidelberg
U. Wolf, Freiburg i. Br.

Advisory Board

G. Anders, Groningen
H. Baitsch, Ulm
A. G. Bearn, Rahway
H. Bickel, Heidelberg
N. P. Bochkov, Moscow
D. Bootsma, Rotterdam
K. H. Degenhardt, Frankfurt/M.
B. Dutrillaux, Paris
G. Flatz, Hannover
U. Francke, New Haven

W. Fuhrmann, Giessen
H. Grüneberg, London
P. S. Jacobs, Honolulu
W. Jaeger, Heidelberg
D. Klein, Genève
W. Krone, Ulm
H. Lehmann, Cambridge
V. A. McKusick, Baltimore
M. Mikkelsen, Glostrup
O. J. Miller, New York

H. Nachtsheim, Boppard
E. Passarge, Essen
H. Ritter, Tübingen
D. F. Roberts, New Castle/T.
W. Schmid, Zürich
U. W. Schnyder, Heidelberg
W. J. Schull, Houston
H. G. Schwarzscher, Wien
C. Stern, Berkeley

Volume 51 · 1979



Springer International

Human Genetics

Human Genetics was founded in 1964 and published up to Vol. 30 as Humangenetik—Human Genetics—Génétique humaine

The exclusive copyright for all languages and countries, including the right for photomechanical and any other reproduction, also in microform, is transferred to the publisher.

The use in this journal of registered or trade names, trademarks etc. without special acknowledgement does not imply that such names, as defined by the relevant protection laws, may be regarded as unprotected and thus free for general use.

Authors of this journal can benefit from library and photocopy fees collected by VG WORT if certain conditions are met. If an author lives in the Federal Republic of Germany or in West Berlin it is recommended that he contacts Verwertungsgesellschaft WORT, Abteilung Wissenschaft, Goethestrasse 49, D-8000 München 2, for detailed information.

Die in der Zeitschrift veröffentlichten Beiträge sind urheberrechtlich geschützt. Alle Rechte, insbesondere das der Übersetzung in fremde Sprachen, vorbehalten. Kein Teil dieser Zeitschrift darf ohne schriftliche Genehmigung des Verlages in irgendeiner Form — durch Fotokopie, Mikrofilm oder andere Verfahren — reproduziert oder in eine von Maschinen, insbesondere von Datenverarbeitungsanlagen, verwendbare Sprache übertragen werden.

Auch die Rechte der Wiedergabe durch Vortrag, Funk- und Fernsehsendung, im Magnettonverfahren oder ähnlichem Wege bleiben vorbehalten.

Fotokopien für den persönlichen und sonstigen eigenen Gebrauch dürfen nur von einzelnen Beiträgen oder Teilen daraus als Einzelkopien hergestellt werden. Jede im Bereich eines gewerblichen Unternehmens hergestellte oder benutzte Kopie dient gewerblichen Zwecken gem. § 54 (2) UrhG und verpflichtet zur Gebührenzahlung an die VG WORT, Abteilung Wissenschaft, Goethestraße 49, D-8000 München 2, von der die einzelnen Zahlungsmodalitäten zu erfragen sind.

Autoren dieser Zeitschrift können unter gewissen Voraussetzungen in die Individualausschüttung von Mitteln aus der Bibliothekstantieme und dem Fotokopieraufkommen mit einbezogen werden. Genaue Informationen erteilt die Verwertungsgesellschaft WORT, Abteilung Wissenschaft, Goethestraße 49, D-8000 München 2.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in dieser Zeitschrift berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Springer-Verlag Berlin · Heidelberg · New York

Printed in Germany by J. P. Peter, Gebr. Holstein, Rothenburg ob der Tauber

© by Springer-Verlag Berlin · Heidelberg 1979

Contents

Abrisqueta, J. A., s. Aller, V., et al.	157
Agarwal, D. P., s. Goedde, H. W., et al.	331
Aller, V., Abrisqueta, J. A., Torres, M. L. de, Martín-Lucas, M. A., Pérez-Castillo, A., Mazo, J. Del: An r(22)(p11→q13) in a Moderately Mentally Retarded Girl (Orig. Invest.)	157
Armellini, R., s. Rosi, G., et al.	67
Baron, J. M., s. Martin, P., et al.	163
Bartholomé, K.: Genetics and Biochemistry of the Phenylketonuria-Present State (Review Article)	241
Berghe, H. Van den, s. Boel, M., et al.	237
Berghe, H. Van den, s. Fryns, J. P., et al.	43, 123
Berghe, H. Van den, s. Parloir, C., et al.	227
Bernard, R., s. Mattei, M.-G., et al.	55
Bocchini, V., s. Rosi, G., et al.	67
Boel, M., Timmermans, J., Emmery, L., Dralands, G., Fryns, J. P., Berghe, H. Van den: Primary Mesodermal Dysgenesis of the Cornea (Peters' Anomaly) in Two Brothers (Clinical Case Report)	237
Bootsma, D., s. Wit, J. de, et al.	259
Borrone, C., s. Durand, P., et al.	195
Bunch, G., s. Dev, V. G., et al.	277
Byrne, J., s. Dev, V. G., et al.	277
Cavalieri, S., s. Durand, P., et al.	195
Chakravarti, M. R., Roy, A. K.: Hb E Gene in Imphal, Manipur (India) (Short Comm.)	209
Cochet, C., s. Weil, D., et al.	139
Cong, N. Van, s. Weil, D., et al.	139
Costantino, G., s. Durand, P., et al.	195
Cotureau, D., s. Viallard, J. L., et al.	213
Crost, P., s. Geneix, A., et al.	335
Cuoco, C., s. Tiepolo, L., et al.	127
Dalprà, L., s. Simoni, G., et al.	117
Daniel, A.: Structural Differences in Reciprocal Translocations. Potential for a Model of Risk in Recp (Orig. Invest.)	171
Dastugue, B., s. Viallard, J. L., et al.	213
Dev, V. G., Byrne, J., Bunch, G.: Partial Translocation of NOR and its Activity in a Balanced Carrier and in her Cri-du-Chat Fetus (Orig. Invest.)	277
D'Hondt, F., s. Fryns, J. P., et al.	43
Donti, E., s. Rosi, G., et al.	67
Dralands, G., s. Boel, M., et al.	237
Durand, P., Gatti, R., Borrone, C., Costantino, G., Cavalieri, S., Filocamo, M., Romeo, G.: Detection of Carriers and Prenatal Diagnosis for Fucosidosis in Calabria (Orig. Invest.)	195
Emmery, L., s. Boel, M., et al.	237
Emmery, L., s. Fryns, J. P., et al.	43
Fauchet, R., s. Trinh-Dinh-Khoi, I., et al.	293
Filocamo, M., s. Durand, P., et al.	195
Finaz, C., s. Weil, D., et al.	139
Fonatsch, C., s. Schober, A. M., et al.	93
Foulon, E., s. Geneix, A., et al.	335
François, B., s. Fryns, J. P., et al.	43
Frézal, J., s. Weil, D., et al.	139
Friedrich, U., Østerballe, O., Stenbjerg, S., Jørgensen, J.: A Girl with Karyotype 46,XX,del(7)(pter→q32:) (Clinical Case Report)	231
Fryns, J. P., s. Boel, M., et al.	237
Fryns, J. P., s. Parloir, C., et al.	227

Fryns, J. P., Timmermans, J., D'Hondt, F., François, B., Emmery, L., Berghe, H. Van den: Ring Chromosome 15 Syndrome (Orig. Invest.)	43
Fryns, J. P., Waele, P. De, Berghe, H. Van den: Interstitial Deletion of the Short Arm of Chromosome 2 in a Moderately Mentally Retarded Boy Without Gross Clinical Stigmata (Orig. Invest.)	123
Gallie, B. L., s. Knight, L. A., et al.	73
Gardner, H. A., s. Knight, L. A., et al.	73
Gargani, G. F., s. Tiepolo, L., et al.	127
Gatti, R., s. Durand, P., et al.	195
Geneix, A., Jaffray, J. Y., Malet, P., Foulon, E., Jalbert, P., Crost, P.: A New Case of Partial Trisomy 15q- (Clinical Case Report)	335
Ghosh, A. K., Majumder, P. P.: Genetic Load in an Isolated Tribal Population of South India (Orig. Invest.)	203
Ghosh, P. K., Nand, R.: Reduced Frequency of Sister Chromatid Exchanges in Human Lymphocytes Cultured with Autologous Serum (Orig. Invest.)	167
Gibas, Z., s. Limon, J., et al.	247
Gimelli, G., s. Tiepolo, L., et al.	127
Giraud, F., s. Mattei, M.-G., et al.	55
Glaise, D., s. Trinh-Dinh-Khoi, I., et al.	293
Godin, Y., s. Trinh-Dinh-Khoi, I., et al.	293
Goedde, H. W., Harada, S., Agarwal, D. P.: Racial Differences in Alcohol Sensitivity: A New Hypothesis (Short Comm.)	331
Goud, J. D., s. Rao, P. R., et al.	221
Goitein, R., s. Marcus, M., et al.	99
Gropp, A., s. Marcus, M., et al.	99
Gross, M.-S., s. Weil, D., et al.	139
Grouchy, J. de, s. Weil, D., et al.	139
Gurevich, D. B., s. Lurie, I. W., et al.	63
Hamerton, J. L., s. Wang, H. S.	269
Haneke, E.: The Papillon-Lefèvre Syndrome: Keratosis palmoplantaris with Periodontopathy. Report of a Case and Review of the Cases in the Literature (Review Article)	1
Harada, S., s. Goedde, H. W., et al.	331
Hoeksema, H. L., s. Wit, J. de, et al.	259
Horai, S., Juji, T., Nakajima, H.: Haplotype Analysis of the Linkage Group HLA-A: HLA-B: Bf in Japanese (Orig. Invest.)	307
Husslein, P., Schnedl, W., Wagenbichler, P.: Antenatal Diagnosis of a De Novo Reciprocal Translocation 46,XX,t(3;7)(q21;q11) (Clinical Case Report)	113
Ilus, T., s. Mikelsaar, A.-V.	281
Jaffray, J. Y., s. Geneix, A., et al.	335
Jalbert, P., s. Geneix, A., et al.	335
Jones, L. A., Jordan, D. K., Taysi, K., Strauss, A. W., Toth, J. K.: Partial Duplication of the Long Arm of Chromosome 5: A Case Due to Balanced Paternal Translocation and Review of the Literature (Orig. Invest.)	37
Jordan, D. K., s. Jones, L. A., et al.	37
Jørgensen, J., s. Friedrich, U., et al.	231
Juji, T., s. Horai, S., et al.	307
Kahn, A., s. Viallard, J. L., et al.	213
Kajiji, T., Ohama, K.: Inverse Maternal Age Effect in Monosomy X (Orig. Invest.)	147
Kałużewski, B., s. Limon, J., et al.	247
King, M.-T., Wild, D.: Transplacental Mutagenesis: The Micronucleus Test on Fetal Mouse Blood (Orig. Invest.)	183
Knight, L. A., Gardner, H. A., Gallie, B. L.: Absence of Chromosome Breakage in Patients with Retinoblastoma (Orig. Invest.)	73
Kömpf, J., Ritter, H.: Polymorphism of Alanine Aminotransferase (E.C. 2.7.6.1.): Common and Rare Alleles (Orig. Invest.)	287
Kömpf, J., s. Ritter, H.	327

Kömpf, J., Siebert, G., Ritter, H.: Human Pancreatic Amylase Polymorphism: Formal Genetics and Population Genetics (Short Comm.)	217
Kömpf, J., s. Siebert, G., et al.	319
Kömpf, J., Siebert, G., Ritter, H.: Common Polymorphism of Peptidase A: Formal Genetics and Population Data (Short Comm.)	323
Krone, W., s. Schempp, W.	315
Kuroki, Y., s. Nakai, H., et al.	349
Lazjuk, G. I., s. Lurie, I. W., et al.	63
Lazzarini, A., s. Lee, M., et al.	343
Lee, M., Rose, D., Lazzarini, A., Rajendra, B. R., Sciorra, L. J.: A Low Frequency Mosaicism for Monosomy 21 in a Live Born Female (Clinical Case Report)	343
Le Gall, J. Y., s. Trinh-Dinh-Khoi, I., et al.	293
Le Treut, A., s. Trinh-Dinh-Khoi, I., et al.	293
Limon, J., Gibas, Z., Kałużewski, B., Moruzgala, T.: Demonstration of Two Different Regions of Lateral Asymmetry in Human Y Chromosomes (Orig. Invest.)	247
Lurie, I. W., Lazjuk, G. I., Usova, Y. I., Gurevich, D. B.: Partial Trisomy 11q as the Result of Sporadic Translocation (Orig. Invest.)	63
Majumder, P. P., s. Ghosh, A. K.	203
Malet, P., s. Geneix, A., et al.	335
Maraschio, P., s. Tiepolo, L., et al.	127
Marcus, M., Goitein, R., Gropp, A.: Condensation of All Human Chromosomes in Phase G2 and Early Mitosis Can Be Drastically Inhibited by 33258-Hoechst Treatment (Orig. Invest.)	99
Martín-Lucas, M. A., s. Aller, V., et al.	157
Martin, P., Rowley, J. D., Baron, J. M.: The Use of Bone Core Biopsies for Cytogenetic Analysis (Orig. Invest.)	163
Mattei, J.-F., s. Mattei, M.-G., et al.	55
Mattei, M.-G., Mattei, J.-F., Bernard, R., Giraud, F.: Partial Trisomy 4 Resulting from a Complex Maternal Rearrangement of Chromosomes 2, 4, and 18 with Interstitial Translocation (Orig. Invest.)	55
Mazo, J. Del, s. Aller, V., et al.	157
Migliorini Bruschielli, G., s. Rosi, G., et al.	67
Mikelsaar, A.-V., Ilus, T.: Populational Polymorphisms in Silver Staining of Nucleolus Organizer Regions (NORs) in Human Acrocentric Chromosomes (Orig. Invest.)	281
Miwa, S., s. Nakatsuji, T.	297
Moruzgala, T., s. Limon, J., et al.	247
Nakai, H., Yamamoto, Y., Kuroki, Y.: Partial Trisomy of 11 and 22 Due to Familial Translocation t(11;22)(q23;11), Inherited in Three Generations (Clinical Case Report)	349
Nakajima, H., s. Horai, S., et al.	307
Nakatsuji, T., Miwa, S.: Incidence and Characteristics of Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Variants in Japan (Orig. Invest.)	297
Nand, R., s. Ghosh, P. K.	167
Nevanlinna, H. R., s. Virtaranta-Knowles, K.	225
Noetzel, M. J., s. Taysi, K., et al.	49
O'Brien, S., s. Surti, U., et al.	153
Ohama, K., s. Kajii, T.	147
Østerballe, O., s. Friedrich, U., et al.	231
Ott, J.: Detection of Rare Major Genes in Lipid Levels (Orig. Invest.)	79
Parloir, C., Fryns, J. P., Berghe, H. Van den: Down's Syndrome in Brother and Sister Without Evident Trisomy 21 (Clinical Case Report)	227
Pérez-Castillo, A., s. Aller, V., et al.	157
Piria-Schwarz, C., s. Simoni, G., et al.	117
Polasa, H., s. Thadani, M. A.	253
Rajendra, B. R., s. Lee, M., et al.	343
Rao, P. R., Goud, J. D., Swamy, B. R.: Serum Albumin Variants from Populations of Andhra Pradesh, S. India (Short Comm.)	221

Ritter, H., s. Kömpf, J., et al.	217, 323
Ritter, H., s. Kömpf, J.	287
Ritter, H., Kömpf, J.: Human Mitochondrial Glutamic-Oxaloacetic-Transaminase, GOT _M : Formal Genetics (Short Comm.)	327
Ritter, H., s. Siebert, G., et al.	319
Romano, C., s. Tiepolo, L., et al.	127
Romeo, G., s. Durand, P., et al.	195
Rose, D., s. Lee, M., et al.	343
Rosi, G., Venti, G., Migliorini Bruschelli, G., Donti, E., Bocchini, V., Armellini, R.: Trisomy 6p22→6pter Due to Familial t(6;13)(p22;q34 or 33) Translocation (Orig. Invest.)	67
Rossella, F., s. Simoni, G., et al.	117
Rowley, J. D., s. Martin, P., et al.	163
Roy, A. K., s. Chakravartti, M. R.	209
Schempp, W., Krone, W.: Deficiency of Arginine and Lysine Causes Increase in the Frequency of Sister Chromatid Exchanges (Short Comm.)	315
Schnedl, W., s. Husslein, P., et al.	113
Schober, A. M., Fonatsch, C., Schober, O.: Frequency of Sister Chromatid Exchanges in a Balanced Reciprocal Whole-arm Translocation (Orig. Invest.)	93
Schober, O., s. Schober, A. M., et al.	93
Sciorra, L. J., s. Lee, M., et al.	343
Shinohara, K., Tanaka, K. R.: Kinetic and Electrophoretic Studies of Human Erythrocytes Deficient in Pyrimidine 5'-Nucleotidase (Orig. Invest.)	107
Siebert, G., s. Kömpf, J., et al.	217, 323
Siebert, G., Ritter, H., Kömpf, J.: Mitochondrial Malic Enzyme (E.C. 1.1.1.40) in Human Leukocytes: Formal Genetics and 'Population Genetics' (Short Comm.)	319
Simoni, G., Rossella, F., Dalprà, L., Visconti, G., Piria-Schwarz, C.: Ring Chromosome 10 Associated with Multiple Congenital Malformations (Orig. Invest.)	117
Soudek, D.: Prenatal Diagnosis of a 13p+ Karyotype (Clinical Case Report)	339
Stenbjerg, S., s. Friedrich, U., et al.	231
Strauss, A. W., s. Jones, L. A., et al.	37
Strauss, A. W., s. Taysi, K., et al.	49
Surti, U., Szulman, A. E., O'Brien, S.: Complete (Classic) Hydatidiform Mole with 46,XY Karyotype of Paternal Origin (Orig. Invest.)	153
Swamy, B. R., s. Rao, P. R., et al.	221
Szulman, A. E., s. Surti, U., et al.	153
Tanaka, K. R., s. Shinohara, K.	107
Taysi, K., s. Jones, L. A., et al.	37
Taysi, K., Noetzel, M. J., Strauss, A. W.: Presumptive Long Arm Deletion of Chromosome 8: A New Syndrome? (Orig. Invest.)	49
Thadani, M. A., Polasa, H.: Cytogenetic Effects of Inactivated Influenza Virus on Male Germ Cells of Mice (Orig. Invest.)	253
Tiepolo, L., Maraschio, P., Gimelli, G., Cuoco, C., Gargani, G. F., Romano, C.: Multi-branched Chromosomes 1, 9, and 16 in a Patient with Combined IgA and IgE Deficiency (Orig. Invest.)	127
Timmermans, J., s. Boel, M., et al.	237
Timmermans, J., s. Fryns, J. P., et al.	43
Torres, M. L. de, s. Aller, V., et al.	157
Toth, J. K., s. Jones, L. A., et al.	37
Trinh-Dinh-Khoi, I., Glaise, D., Le Treut, A., Fauchet, R., Godin, Y., Le Gall, J. Y.: Genetic Polymorphism of α -L-Fucosidase in Brittany (France) (Orig. Invest.)	293
Usova, Y. I., s. Lurie, I. W., et al.	63
Venti, G., s. Rosi, G., et al.	67
Viallard, J. L., Cottreau, D., Kahn, A., Dastugue, B.: G6PD Deficiency with Gd(—)A Like Variant in a Chinese Family from Cambodia (Short Comm.)	213
Virtaranta-Knowles, K., Nevanlinna, H. R.: 6-PGD Polymorphism: A Fast „Elcho” Variant Found in Finland (Short Comm.)	225

Contents	VII
Visconti, G., s. Simoni, G., et al.	117
Waele, P. De, s. Fryns, J. P., et al.	123
Wagenbichler, P., s. Husslein, P., et al.	113
Wang, H. S., Hamerton, J. L.: C-Band Polymorphisms of Chromosomes 1, 9, and 16 in Four Subgroups of Mentally Retarded Patients and a Normal Control Population (Orig. Invest.)	269
Weil, D., Cong, N. Van, Finaz, C., Gross, M.-S., Cochet, C., Grouchy, J. de, Frézal, J.: Localisation du gène phosphoglycolate phosphatase (PGP) sur le chromosome 16 par l'hybridation cellulaire interspécifique (Orig. Invest.)	139
Westerveld, A., s. Wit, J. de, et al.	259
Wild, D., s. King, M.-T.	183
Wit, J. de, Hoeksema, H. L., Bootsma, D., Westerveld, A.: Assignment of Structural β -Galactosidase Loci to Human Chromosomes 3 and 22 (Orig. Invest.)	259
Yamamoto, Y., s. Nakai, H., et al.	349
Announcement to the Contributors of Human Genetics	I
Indexed in Current Contents	

